

## Índice de capítulos

Página

### I MANUAL DE GENÉTICA MÉDICA:

1. Introducción .....	7
2. Ciclo celular .....	7
3. Mitosis .....	9
4. Meiosis .....	11
5. Quiasmas y entrecruzamiento genético .....	14
6. Ligadura y recombinación .....	14

### II BIOLOGÍA MOLECULAR:

1. Origen químico .....	16
2. Composición bioquímica .....	16
3. Naturaleza de los ácidos nucleicos .....	17
4. DNA mitocondrial .....	19
5. Estructura de los ácidos nucleicos .....	20
6. Naturaleza y propiedades de los genes .....	21
7. Cromatina sexual .....	22
8. Principio de Mary Lyon .....	22
9. Síntesis proteica y código genético .....	23
10. Características del código genético .....	24
11. Mecanismo de transferencia .....	25

### III GENES

1. Regulación de la actividad génica .....	29
2. Mutación .....	30
3. Reloj molecular .....	30
4. Mutaciones neutras .....	30

### IV CROMOSOMAS:

1. Organización .....	31
2. Clasificación .....	32
3. Nomenclatura .....	33

### V DIAGNÓSTICO PRENATAL

1. Técnicas .....	34
2. Indicaciones .....	34
3. Otros métodos de diagnóstico prenatal .....	34
4. Herencia .....	35
5. Alelos múltiples .....	36
6. Locus .....	36
7. Genoma .....	37
8. Línea pura .....	38
9. Portador .....	38
10. Simbolismo "tipo común" .....	38
11. Alelos codominantes .....	38
12. Alelos letales .....	38
13. Penetrancia y expresividad .....	39
14. Penetrancia incompleta o reducida .....	39
15. Expresividad variable .....	39
16. Mutaciones frescas .....	39
17. Mosaïcismo germinal .....	39
18. Cruzamiento de genes únicos .....	39

### VI HERENCIA

1. Herencia autosómica dominante .....	40
2. Herencia autosómica recesiva .....	41
3. Herencia ligada al sexo .....	43
4. Herencia holándrica .....	44

5. Herencia dominante ligada al sexo .....	44
6. Herencia intermedia ligada al sexo .....	45
7. Diferencias entre herencias .....	46
8. Herencia recesiva ligada al C. X .....	46
9. Inactividad del cromosoma X .....	49

## VII ABERRACIONES CROMOSOMICAS

1. Métodos de tinción .....	51
2. Clasificación de las aberraciones.....	52
A. Aberraciones numéricas .....	52
B. Aberraciones estructurales .....	55

## VIII PRINCIPALES SINDROMES

Trisomía 21 .....	61
Trisomía 18 .....	63
Trisomía 13 .....	64
Trisomía XXY .....	66
1. Trisomía XYY .....	67
2. Monosomía del Cromosoma X .....	68

## IX ARBOL GENEALOGICO

1. Construcción. Interpretación .....	70
---------------------------------------	----

## X FUENTES DE INFORMACION

1. Historia clínica. Antecedentes gales.....	73
2. Antecedentes heredofamiliares .....	73
3. Antecedentes patológicos .....	73
4. Estudios realizados.....	73

5. Lenguaje empleado .....	73
6. Aplicación .....	73

## XI CONSEJO GENETICO

1. Bases .....	74
----------------	----

## XII GLOSARIO.....75

RESPALDO BIBLIOGRAFICO .....	84
------------------------------	----